

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

---

Année 1926

N°.....

THESE  
POUR LE DOCTORAT EN MEDECINE

PAR

ANDRÉ SORTON

*Ancien Externe des Hôpitaux de Paris*

*Interne des Hospices de la Seine,*

Né le 20 Novembre 1899, à Bourges (Cher)

---

Contribution à l'étude  
des maladies familiales  
SUR UN CAS PARTICULIER  
DE MALADIE FAMILIALE  
DU SYSTEME NERVEUX

---

*Président : M. le Professeur M. G. Roussy,*

---

PARIS  
EDITIONS MEDICALES  
7, Rue de Valois, 7

---

1926



**THESE**  
**POUR LE DOCTORAT EN MEDECINE**



FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

---

Année 1926

N° .....

THESE  
POUR LE DOCTORAT EN MEDECINE

PAR

ANDRÉ SORTON

*Ancien Externe des Hôpitaux de Paris  
Interne des Hospices de la Seine.*

Né le 20 Novembre 1899, à Bourges (Cher)

---

Contribution à l'étude  
des maladies familiales  
SUR UN CAS PARTICULIER  
DE MALADIE FAMILIALE  
DU SYSTEME NERVEUX

---

*Président : M. le Professeur M. G. ROUSSY.*

---

PARIS  
EDITIONS MEDICALES  
7, Rue de Valois, 7

#### TRAVAIL ANTÉRIEUR

---

« Un curieux cas de Hernie inguinale compliquée d'étranglements rétrograde de l'intestin » avec la collaboration du D<sup>r</sup> DARIAU  
(*Gazette des Hôpitaux* du 14 avril 1926).



# FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

LE DOYEN..... M. ROGER.

## I. — PROFESSEURS

|                                                                     |               |
|---------------------------------------------------------------------|---------------|
|                                                                     | MM.           |
| Anatomie .....                                                      | NICOLAS.      |
| Anatomie médico-chirurgicale .....                                  | CUNEO.        |
| Physiologie .....                                                   | Ch. RICHET.   |
| Physique médicale .....                                             |               |
| Chimie organique et chimie générale .....                           | DESGREZ.      |
| Bactériologie .....                                                 | BEZANÇON.     |
| Parasitologie et histoire naturelle médicale .....                  | BRUMPT.       |
| Pathologie et thérapeutique générale .....                          | Marcel LABBE. |
| Pathologie médicale .....                                           | SICARD.       |
| Pathologie chirurgicale .....                                       | LECENE.       |
| Anatomie pathologique .....                                         | ROUSSY.       |
| Histologie .....                                                    | PRENANT.      |
| Pharmacologie et matière médicale .....                             | RICHAUD.      |
| Thérapeutique .....                                                 | CARNOT.       |
| Hygiène .....                                                       | Léon BERNARD. |
| Médecine légale .....                                               | BALTHAZARD.   |
| Histoire de la médecine et de la chirurgie .....                    | MENETRIER.    |
| Pathologie expérimentale et comparée .....                          | ROGER.        |
|                                                                     | GILBERT.      |
| Clinique médicale .....                                             | CHAUFFARD.    |
|                                                                     | ACHARD.       |
|                                                                     | WIDAL.        |
| Hygiène et clinique de la première enfance .....                    | MARFAN.       |
| Clinique des maladies des enfants .....                             | NOBECOURT.    |
| Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale ..... |               |
| Clinique des maladies cutanées et syphilitiques .....               | H. CLAUDE.    |
| Clinique des maladies du système nerveux .....                      |               |
| Clinique des maladies infectieuses .....                            | JEANSELME.    |
|                                                                     | GUILLAIN.     |
| Clinique chirurgicale .....                                         | TEISSIER.     |
|                                                                     | DELBET.       |
|                                                                     | HARTMANN.     |
|                                                                     | LEJARS.       |
|                                                                     | GOSSET.       |
| Clinique ophtalmologique .....                                      |               |
| Clinique urologique .....                                           | LEGUEU.       |
|                                                                     | COUVELAIRE.   |
| Clinique d'accouchements .....                                      | BRINDEAU.     |
|                                                                     | JEANNIN.      |
|                                                                     | J.-L. FAURE.  |
| Clinique gynécologique .....                                        |               |
| Clinique chirurgicale infantile et orthopédie .....                 | VAQUEZ.       |
| Clinique thérapeutique médicale .....                               | SEBILEAU.     |
| Clinique oto-rhino-laryngologique .....                             | DUVAL.        |
| Clinique thérapeutique chirurgicale .....                           | SERGENT.      |
| Clinique propédeutique .....                                        | ROUVIERE.     |
| Sans chaire .....                                                   |               |

## II. — AGREGES EN EXERCICE

|                                         |              |
|-----------------------------------------|--------------|
|                                         | MM.          |
| Pathologie médicale .....               | ABRAMI.      |
| Pathologie chirurgicale .....           | ALGLAVE.     |
| Pathologie médicale .....               | AUBERTIN.    |
| Pathologie chirurgicale .....           | BASSET.      |
| Pathologie médicale .....               | BAUDOUIN.    |
| Physiologie .....                       | BINET.       |
| Chimie biologique .....                 | BANCHETIERE. |
| Histologie .....                        | BRANCA.      |
| Pathologie médicale .....               | BRULE.       |
| Pharmacologie et matière médicale ..... | BUSQUE F.    |
| Pathologie chirurgicale .....           | CADENAT.     |
| Histologie .....                        | CHAMPY.      |
| Pathologie médicale .....               | CHIRAY.      |
| Pathologie médicale .....               | CLERC.       |
| Hygiène .....                           | DEBRE.       |
| Anatomie pathologique .....             | I. DE JONG.  |
| Médecine légale .....                   | DUVOIR.      |
| Obstétrique .....                       | ECAILLE.     |
| Pathologie médicale .....               | FIESSINGER.  |
| Pathologie médicale .....               | FOIX.        |
| Pathologie expérimentale .....          | GARNIER.     |
| Pathologie médicale .....               | HARVIER.     |
| Urologie .....                          | HEITZ-BOYER. |
| Anatomie .....                          | HOVELACQUE.  |
| Parasitologie .....                     | JOYEUX.      |
| Chimie biologique .....                 | Henri LABBE. |
| Pathologie chirurgicale .....           | LARDENNOIS.  |
| Obstétrique .....                       | LE LORIER.   |
| Oto-rhino-laryngologie .....            | LEMAITRE.    |
| Pathologie médicale .....               | LEMIERRE.    |
| Obstétrique .....                       | LEVY-SOLAL.  |
| Pathologie mentale .....                | LHERMITTE.   |
| Pathologie médicale .....               | LIAN.        |
| Pathologie chirurgicale .....           | MATHIEU.     |
| Obstétrique .....                       | METZGER.     |
| Pathologie chirurgicale .....           | MOCQUOT.     |
| Pathologie chirurgicale .....           | MONDOR.      |
| Pathologie chirurgicale .....           | MOURE.       |
| Histologie .....                        | MULON.       |
| Bactériologie .....                     | PHILIBERT.   |
| Pathologie médicale .....               | RIBIERRE.    |
| Physiologie .....                       | RICHT Fils.  |
| Physique médicale .....                 |              |
| Pathologie médicale .....               | VERNE.       |
| Pharmacologie et matière médicale ..... | VILLARET.    |
| Obstétrique .....                       | WELTER.      |
| Histologie .....                        | VAUDESCAL.   |
| Pathologie médicale .....               | TANON.       |
| Ophthalmologie .....                    | TIFFENEAU.   |

### III. — AGREGES RAPPELES A L'EXERCICE

*pour le service des examens*

MM.

|                           |           |
|---------------------------|-----------|
| Pathologie médicale ..... | GOUGEROT. |
| Obstétrique .....         | GUENIOT.  |
| Histologie .....          | RETTERER. |

### IV. — AGREGES CHARGES DE COURS DE CLINIQUE

*à titre permanent*

MM.

|                                       |              |
|---------------------------------------|--------------|
| Clinique chirurgicale .....           | AUVRAY.      |
| Clinique chirurgicale .....           | CHEVASSU.    |
| Clinique médicale .....               | LAIGNEL-     |
|                                       | LAVASTINE.   |
| Clinique médicale infantile .....     | LEREBoullet. |
| Clinique médicale .....               | LERI.        |
| Clinique médicale .....               | LCEPER.      |
| Clinique chirurgicale infantile ..... | OMBREDANNE.  |
| Clinique chirurgicale .....           | PROUST.      |
| Clinique médicale .....               | RATHERY.     |
| Clinique chirurgicale .....           | SCHWARTZ.    |
| Clinique ophtalmologique .....        | TERRIEN.     |

### V. — CHARGES DE COURS

MM.

|                                                                                                                                                        |                   |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------|
| Chargé du cours de chirurgie orthopédique<br>chez l'adulte pour les accidentés du tra-<br>vail, les mutilés de guerre et les infirmes<br>adultes ..... | MAUCLAIRE, agrégé |
| Stomatologie .....                                                                                                                                     | FREY.             |
| Education physique .....                                                                                                                               | CHAILLEY-BERT.    |
| Radiologie clinique .....                                                                                                                              | LEDOUX-LEBARD.    |

---

*Par délibération en date du 9 Décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.*



Digitized by the Internet Archive  
in 2026

[https://archive.org/details/IA41553021\\_0078](https://archive.org/details/IA41553021_0078)

## A MES PARENTS

*A qui je dois tout, pour leur inépuisable bonté, pour leur sollicitude affectueuse de tous les instants, ce témoignage de ma sincère reconnaissance et de ma profonde affection.*

A MON MAITRE  
ET A MON PRESIDENT DE THESE  
MONSIEUR LE PROFESSEUR G. ROUSSY

*Professeur d'Anatomie Pathologique  
à la Faculté de Médecine de Paris.  
Médecin en chef de l'hospice Paul-Brousse.  
Officier de la Légion d'Honneur*

*Qui a bien voulu nous accepter dans son  
service et nous faire l'honneur de présider cette  
thèse.*

*Qu'il trouve ici, pour son affectueuse bien-  
veillance, le témoignage de notre vive grati-  
tude et de notre très respectueuse reconnais-  
sance.*

A MES MAITRES DES HOPITAUX  
ET DE LA FACULTE DE PARIS :

- MM. le Professeur CHAUFFARD ;  
le Docteur NOEL FIESSINGER, *Médecin des Hôpitaux, professeur agrégé* ;  
le Docteur LAUNAY, *chirurgien des Hôpitaux* ;  
le Docteur LAUBRY, *médecin des Hôpitaux* ;  
le Docteur ETTINGER, *médecin des Hôpitaux* ;  
le Professeur BRINDEAU ;  
le Docteur PISSAVY, *médecin des Hôpitaux (externat)* ;  
le Docteur GARNIER, *médecin des Hôpitaux, professeur agrégé (externat)* ;  
le Docteur CH. RICHEL fils, *médecin des Hôpitaux, professeur agrégé (externat)* ;  
le Professeur ROUSSY, *médecin en chef de l'Hospice Paul-Brousse (internat)*.

A MADAME LE DOCTEUR S. LABORDE

Chef de Laboratoire de Radiumthérapie  
à l'Hospice Paul-Brousse.

*Respectueusement.*

A MADEMOISELLE LE DOCTEUR G. LEVY

*Qui nous a inspiré le sujet de cette thèse et  
nous a aidé à la réaliser, en témoignage de  
notre vive et respectueuse reconnaissance.*

A MONSIEUR LE DOCTEUR J. LHERMITTE

Professeur agrégé à la Faculté de Paris.  
Médecin de l'hospice Paul-Brousse.

*Qui nous a si souvent accueilli dans son  
service avec bienveillance.*

A. M. LE DOCTEUR CHASTENET de GERY

Chirurgien en chef de l'hospice Paul-Brousse

*Qui nous a tant de fois charmé par son  
enseignement.*

## INTRODUCTION

---

«Le clinicien n'a entre ses mains qu'un épisode s'il veut se borner à l'étude du malade lui-même, et n'embrasse pas l'histoire de la famille entière. »

CHARCOT (*Leçons du Mardi.*)

Le 4 février 1926 M. Roussy et Mlle Gabrielle Lévy ont présenté à la Société de Neurologie sept cas d'une maladie familiale particulière, ne paraissant pas jusqu'à présent avoir été décrite et caractérisée par des troubles de la marche et de la station, une aréflexie tendineuse généralisée, l'existence d'un pied bot.

Nous avons pu, dans le service de notre maître M. le Professeur Roussy, examiner avec Mlle Lévy les sept malades dont les observations se trouvent à la fin de cette thèse. Il nous a paru intéressant d'ajouter quelques faits personnels au travail publié par les auteurs précédents dans la *Revue de Neurologie* du mois d'Avril 1926 ; c'est-à-dire de présenter une description clinique détaillée de cette maladie, puis d'en étudier l'évolution, d'en discuter ensuite les différents diagnostics et d'essayer enfin d'en élucider la pathogénie.

Ce travail nous a été inspiré par le triple intérêt qui s'attache à l'étude de cette maladie : intérêt d'ordre nosologique en tant que maladie nouvellement décrite, intérêt d'ordre spéculatif en tant que maladie familiale, intérêt d'ordre pratique en tant que maladie du système nerveux.

Au point de vue nosologique, s'il est impossible à l'heure actuelle de classer cette affection parmi les maladies familiales déjà connues, il n'en est pas moins vrai qu'en considérant la triade symptomatologique précédemment citée et surtout l'absence de certains troubles tels, que troubles cérébelleux et troubles de la sensibilité, on peut dire, avec M. Roussy et Mlle Lévy, « qu'il s'agit là d'une forme isolée des maladies familiales classées jusqu'à présent, d'une maladie apparemment nouvelle ». Les observations qui ont servi de base à la description de cette affection sont celles de sept membres d'une même famille, dont on a pu faire remonter la généalogie jusqu'au grand-père paternel. Celui-ci a eu de deux femmes 17 enfants presque tous atteints, et l'un de ces enfants est la mère des trois adultes et la grand'mère des quatre enfants qui ont été examinés; nous possédons donc l'observation de la mère et de ses deux enfants, celle de la sœur de cette précédente, celle du frère, ainsi que celle du fils et de la fille de ce dernier; le plus jeune de nos malades représente ainsi la quatrième génération des individus atteints. Chez tous ces individus, c'est à peu près au même âge que sont apparus les premiers troubles, et ces troubles, chez la plupart d'entre-eux, ont une symptomatologie et une évolution identiques. C'est dire qu'il s'agit bien là d'une maladie familiale, c'est-à-

dire, suivant la définition d'Adams, d'une maladie « qui frappe sans changer de forme plusieurs enfants d'une même génération ». Mais cette maladie familiale, comment devons-nous la comprendre ? Doit-on la considérer comme une forme isolée, comme une forme atypique, ou comme une forme intermédiaire entre les affections actuellement connues ?

Quoi qu'il en soit, l'étude de cette affection pose, au point de vue spéculatif, le problème si complexe de la pathogénie des maladies familiales. En effet, comme le font remarquer M. Roussy et Mlle G. Lévy, « s'il pouvait être démontré qu'il s'agit d'une forme aberrante de maladie familiale antérieurement classée ou d'une forme de transition entre certaines maladies familiales et certaines autres, elle n'en constituerait pas moins un remarquable champ d'étude pour la recherche des lois qui régissent l'évolution, les variétés des maladies familiales et les connexions les unes vis-à-vis des autres ». L'examen clinique détaillé de sept malades, l'enquête étiologique poussée aussi loin que possible, les examens humoraux qui ont pu être pratiqués, voilà autant de documents qui pourront nous permettre d'ajouter aux données déjà acquises une donnée de plus pour la recherche de la solution du problème.

Enfin, à côté de toutes ces recherches théoriques, se pose le problème pratique du pied de bot. Ce symptôme constant, pénible et disgracieux, est en effet justiciable de la thérapeutique chirurgicale, la chirurgie reprenant ses droits dans une affection qui crée des infirmes bien plus que des malades.

PREMIÈRE PARTIE

ETUDE CLINIQUE

Il s'agit d'une maladie caractérisée :

*étiologiquement*, par son apparition dans la première enfance chez plusieurs membres d'une même famille.

*cliniquement*, par la triade symptomatique suivante :  
troubles de la marche et de la situation,  
aréflexie tendineuse généralisée,  
présence d'un pied bot.

A ces signes essentiels, s'ajoutent dans quelques cas : une légère maladresse des mains avec tendance à l'atrophie des muscles palmaires, une abolition des reflexes cutanés, une ébauche d'extension de l'orteil et enfin une certaine insuffisance des sphincters.

En outre, font défaut un certain nombre de signes qui permettraient de classer cette maladie : troubles cérébelleux, troubles de la sensibilité, scoliose, amyotrophie importante, atteinte des paires crâniennes, nystagmus, déficit intellectuel.

I) ETIOLOGIE

Familiale et héréditaire, tel est le grand caractère étiologique de l'affection récemment décrite par M. Roussy et Mlle Lévy.

Familiale, elle atteint sept membres d'une même famille,

chez lesquels elle débute à peu près au même âge, vers 2 à 3 ans. Toutefois, la transmission ne paraît pas fatale, certains malades peuvent avoir des enfants sains et — bien que le fait n'ait pu être constaté — il n'est pas invraisemblable de penser que des individus sains peuvent engendrer des sujets malades.

Héréditaire, l'affection a été étudiée jusque dans la quatrième génération. Comme dans la famille, non seulement il peut y avoir interposition de générations saines, mais encore le début peut avoir lieu au même âge dans chaque génération.

Le sexe paraît sans importance : la maladie atteint les deux sexes et se transmet par les hommes et par les femmes. Cependant faisons remarquer que, sur les sept malades examinés, il s'agit quatre fois de sujets du sexe féminin.

Le refus de la ponction lombaire chez tous les malades, le refus de la prise de sang chez certains d'entre-eux ont limité les recherches sérologiques. La réaction de Bordet-Wassermann, pratiquée dans trois cas, a été trouvée : franchement positive chez M<sup>me</sup> Berthe Pl., faiblement positive chez la fille et la sœur de celle-ci. De plus, chez le malade de l'observation V a été noté un effondrement de la racine du nez, très suspect malgré les dires de ce malade qui fait remonter cette malformation à un traumatisme ; bien mieux, parmi ses enfants, on a trouvé chez l'un un facies assez caractéristique d'hérédosyphilitique (crâne volumineux, nez en lorgnette) et chez un autre des dents suspectes et un nez en selle.

D'un autre côté, les jeunes sujets n'ont pas échappé aux maladies infantiles banales (rougeole, coqueluche,

otite). Le mari de la malade de l'observation I était éthylique, celui de la malade de l'observation IV tuberculeux; mais il s'agit là de faits incapables d'avoir, dans le cas présent, une influence étiologique quelconque; et l'on peut dire, en résumé, que si la syphilis a frappé quelques-uns de nos malades, la cause de l'affection n'en reste pas moins encore inconnue (Fig. 1).

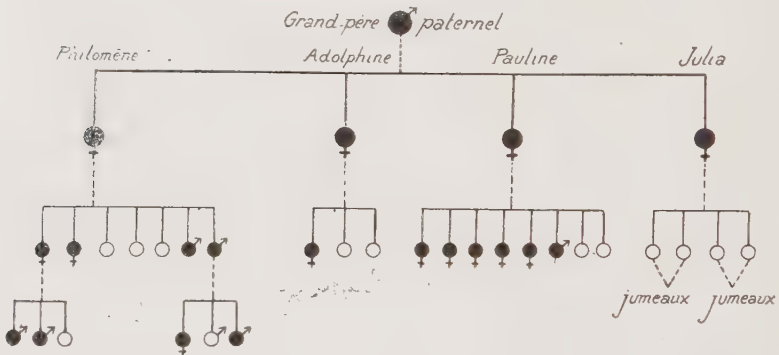


FIG. 1. — Tableau généalogique partiel de la famille Bon... — Les points noirs indiquent les individus malades. Les points blancs indiquent les individus sains. Le sexe est indiqué par les flèches et les croix. (Ces figures ainsi que les suivantes ont été extraites de la Revue Neurologique du mois d'Avril 1926.

## II) SYMPTOMATOLOGIE

A) DÉBUT. — Difficile à préciser la plupart du temps, le début se fait ordinairement dans la première enfance, de 1 à 3 ans environ. Le plus souvent, l'affection s'annonce par un retard inexpliqué de la marche; cinq de nos malades n'ont respectivement marché qu'à 2 ans, 3 ans, 18 mois, 22 mois, 3 ans. Dans d'autres cas, ce sont les troubles de la marche et de la station qui ouvrent la

scène : déroboement des membres inférieurs, fléchissement brusque des jambes. Les chutes sont fréquentes, l'enfant se traîne, rampe sur le sol et ne tarde pas à marcher d'une façon constante à quatre pattes. Chez la malade de l'observation I, ces troubles paraissent avoir été très accentués; elle a marché tard, « j'avais au moins deux ans, dit-elle, et à l'école maternelle, on me faisait descendre comme une infirme ».

Il est probable que le pied bot est contemporain du début de la maladie ; on le rencontre en effet chez tous nos malades, chez les plus jeunes (2 ans) comme chez les plus vieux (38 ans) et l'un de ces derniers ne se rappelle pas avoir eu les pieds normaux.

Quoiqu'il en soit, une fois apparus, les troubles ne paraissent pas augmenter d'intensité ; bien mieux, chez quelques-uns de nos malades, ainsi que nous le verrons plus loin, à partir d'un certain âge se produit une régression des symptômes, puis la maladie semble se fixer, ce qui légitime la description d'une période d'état.

B) PÉRIODE D'ÉTAT. — A cette période, les malades se présentent sous des aspects différents. Tantôt, il s'agit de sujets robustes et bien musclés, dont l'affection les gêne si peu « qu'ils seraient étonnés d'être classés parmi des malades ». Tantôt, et c'est le type le plus souvent rencontré, il s'agit de sujets d'apparence gracile, de petite taille, mais bien proportionnés (la malade de l'Observation I mesure 1 m. 44 et pèse 39 kgr. 500). Tantôt enfin, il s'agit de sujets présentant certaines difformités : chez deux malades, un genu varum a été constaté, chez un autre des bourrelets rachitiques aux poignets et aux mal-

léoles, ainsi qu'un certain degré d'ensellure lombaire. chez un quatrième une tendance à tenir debout la jambe droite en abduction et en rotation externe, accompagnée d'une déformation légère du mollet. En réalité, ces déformations, variables avec les sujets, sont sans grand intérêt ; beaucoup plus importante est l'existence d'un pied bot, rencontré sur sept cas examinés : quatre fois bien constitué et bilatéral, trois fois unilatéral et à l'état d'ébauche.

*Le pied bot.* — Dans les cas typiques le pied bot est constitué par un tassement antéro-postérieur du pied, le pied est simplement raccourci ou raccourci et élargi, de forme presque carrée ; mais dans tous les cas d'une petitesse remarquable (plusieurs malades chaussent du 33). Les tendons extenseurs font saillie sous la peau, et le dos du pied dessine un relief assez marqué. La voûte plantaire



FIG. 2. — Les deux pieds sont déformés. Mais la déformation n'est appréciable qu'au niveau du bord interne du pied.

présente une profonde ensellure avec excavation particulièrement accentuée au niveau du bord externe. Enfin le gros orteil, dans quelques observations, est le siège d'une ébauche d'extension de la première phalange, avec flexion de la seconde. Les autres orteils sont d'apparence normale, sauf chez une malade où, la déformation étant très accentuée, les orteils sont implantés de telle manière que leur extrémité distale affleure à peine la plante du pied (Fig. 2).

Dans les cas atypiques, où le pied bot n'existe qu'à l'état d'ébauche, le signe le plus constant consiste dans l'excavation de la voûte plantaire, réduite parfois à une simple cambrure du pied.

Typique ou atypique, très marqué ou à peine perceptible, le pied bot n'entrave chez quelques-uns de nos malades ni les mouvements actifs ni les mouvements passifs. Le malade de l'Observation V pendant son service militaire se vante de n'avoir manqué aucune marche et cependant il est porteur d'un pied bot bilatéral ! Aussi semble-t-il logique de ne pas rapporter à l'existence du pied bot les troubles de la marche et de la station que présentent la plupart des sujets examinés, d'autant plus que la radiographie du pied bot ne montre que des anomalies de la taille et de la statique des os sans anomalie de forme ou de nombre. C'est pourquoi nous allons étudier ces troubles dans l'examen du système moteur.

### 1°) EXAMEN NEUROLOGIQUE

EXAMEN DU SYSTÈME MOTEUR. — Les troubles de la motilité consistent en troubles de la station et en troubles de la marche.

a) *Troubles de la station.* — Ce sont tout d'abord des troubles de l'équilibre. La station debout devient rapidement pénible et, même les yeux ouverts, elles ne peut être supportée longtemps sans que les malades écartent les jambes pour élargir leur base de sustentation (Fig. 3). A un de-



FIG. 3. — Elargissement de la base de sustentation dans la station debout, qui n'est possible, sans appui, que quelques secondes. Enfant de deux ans, obs. III.

gré de plus, se produisent des oscillations du corps, antéro-postérieures ou transversales, mais toujours très légères et n'obligeant, en aucun cas, les malades à chercher un point d'appui sur les meubles environnants. Par contre, ces oscillations augmentent d'intensité lorsqu'on fait joindre les talons et surtout dans la station sur un pied, absolument impossible à conserver. Si l'on recherche le signe de Romberg, on constate que l'occlusion des yeux augmente l'instabilité.

A ces troubles de l'équilibre, se joint un trouble assez particulier paraissant être d'origine motrice et rappelant la flexion involontaire et brutale des jambes chez les tabétiques : nous voulons parler du dérochement des membres inférieurs, observé chez presque tous nos malades, survenant brusquement, sans cause apparente ou à l'occasion d'un effort et s'accompagnant de chutes fréquentes auxquelles il semble logique d'attribuer les traumatismes souvent notés dans les observations.

Tous ces troubles de la station paraissent liés beaucoup plus à des troubles de la coordination qu'aux anomalies du pied qui les accompagnent. En effet, comme le font remarquer M. Roussy et Mlle Lévy, il est impossible d'attribuer au seul pied bot le signe de Romberg et le dérochement des jambes. D'un autre côté, aucun rapport ne peut être établi entre le degré du pied bot et l'intensité des troubles statiques, puisqu'on « peut observer toute la gamme des anomalies, depuis la simple incoordination sans déformations du pied, jusqu'au pied bot douloureux simple sans incoordination et même au pied bot sans aucune anomalie appréciable à la marche ».

b.) *Troubles de la marche.* — Ce sont des phénomènes d'incoodination légère et des phénomènes douloureux.

Les premiers sont surtout apparents dans la marche en ligne droite : la plupart des sujets examinés dévient alternativement à droite et à gauche, traçant ainsi une ligne brisée plutôt que festonnée. Il s'agit là d'une ébauche de démarche ébrieuse différente de la démarche ataxique du tabès ou de la maladie de Freidreich. Cependant, chez quelques-uns de nos malades, en particulier chez Raymond Pl., âgé de 2 ans, l'incoodination est beaucoup plus accentuée : debout, ce petit malade paraît assez instable, il élargit sa base de sustentation et oscille. Il marche d'une façon tout à fait anormale : il talonne, steppe légèrement et lance ses pieds comme un tabétique, puis festonne et tombe rapidement. Le malade de l'Observation II a présenté les mêmes troubles jusqu'à l'âge de 5 ans, à partir de ce moment les troubles ont regressé ; même évolution chez la mère. De telles constatations autorisent à penser que ces troubles de la coordination diminuent ou disparaissent à partir d'un certain âge et finalement ne sont plus représentés chez les adultes que par une démarche festonnée.

Plus difficile que la marche est la course, impossible même chez quelques malades, comme chez Mme Berthe Pl. dont les jambes, lorsqu'elle essaye de courir, fléchissent et « s'embrouillent ».

Les autres mouvements sont peu ou prou troublés ; couchés, les malades se relèvent facilement, sans faire de geste anormal ; à peine trouve-t-on chez Mme Berthe Pl. une légère difficulté dans le geste de s'accroupir.

C'est au cours de la marche et de la station debout que la plupart des malades se plaignent de certains troubles subjectifs. Tantôt, ce sont des crampes douloureuses siègeant surtout au niveau des membres inférieurs et des mains ; tantôt, c'est une sensation de tiraillement dans les masses musculaires, plus gênante que douloureuse ; tantôt une sensation de fatigue intense, les jambes sont raides, faibles, lourdes. Ces phénomènes douloureux, qu'on ne peut rapporter entièrement à l'existence du pied bot, sont parfois assez intenses pour entraver la marche.

EXAMEN DE LA FORCE SEGMENTAIRE. — D'une façon générale, la force segmentaire est normale : bonne et égale des deux côtés pour les muscles de la ceinture scapulaire, elle a cependant été trouvée légèrement diminuée, chez trois malades, pour les muscles des membres inférieurs, des mains et du tronc.

Enfin, ajoutons que, sur les sept malades examinés, aucun n'a présenté de clonus du pied ou de la rotule.

A cette richesse des troubles de la motilité, s'oppose la pauvreté des troubles cérébelleux.

EXAMEN DU SYSTÈME CEREBELLEUX. — A part la démarche festonnée qu'il est impossible de comparer à la grande ataxie de l'héréditaire ataxie cérébelleuse de Pierre Marie ou à la démarche tabéto-cérébelleuse de la maladie de Freidreich, les troubles cérébelleux font défaut : pas de dysmétrie, pas d'asynergie, pas d'adiodococinesie, pas de sensation de vertige. Les épreuves classiques (doigt sur le nez, marionnettes, talon-genou, talon-fesse, épreuve de la préhension, du renversement de la main, etc.), sont correctement exécutées, sauf par le petit malade de l'Observa-

tion II, probablement trop jeune pour comprendre les ordres.

Sur les sept cas étudiés, trois fois a été noté un tremblement léger, menu, atypique, apparaissant à l'occasion des mouvements volontaires, disparaissant au repos et s'accompagnant même chez un malade, lors de l'écriture, d'une certaine contracture des doigts.

Enfin, notons dans deux observations une évidente maladresse des mains dans l'exécution des mouvements délicats. Pour enfiler une aiguille, Mme Berthe Pl. est obligée de caler ses deux paumes l'une contre l'autre ; pour coudre, elle tient son aiguille avec tous ses doigts et ne parvient à l'enfoncer dans l'étoffe qu'avec une extrême difficulté ; Mlle Andrée B., pour lacer ses souliers, tire le bout du lacet avec le pouce fléchi et appuyé sur le dos de la première phalange de l'index. Par contre, chez ces deux malades, la préhension des objets se fait normalement : la main arrive sur l'objet, directement, sans « planer », sans dépasser le but.

EXAMEN DU TONUS. — Il n'existe pas d'hypertonie ou d'hypotonie apparente dans les mouvements passifs.

EXAMEN DES REFLEXES. — A) *Reflexes tendinaux*. Il y a abolition des reflexes tendineux. Ce phénomène, d'une importance capitale puisque joint aux troubles de la motilité et à la présence du pied bot il individualise la maladie, est constant et général ; en effet, il a été noté sept fois sur les sept cas étudiés : chez les enfants comme chez les adultes ; chez les malades très atteints comme chez les sujets peu touchés, tel le malade de l'Observation V, homme vigoureux et sportif, tourneur de son métier ; aux

membres supérieurs (radial, cubito-pronateur, tricipital), comme aux membres inférieurs (rotulien, achilléen).

En outre, les contractions idiomusculaires des muscles postérieurs de la jambe ont été trouvées faibles dans quelques cas.

B) *Reflexes cutanés*. Ils sont variables : absents chez quelques malades, très faibles chez ceux-ci, dissociés chez ceux-là (abolition du reflex abdominal avec conservation du reflex crémastérien).

C) *Reflexe plantaire*. L'extension franche de l'orteil n'a jamais été obtenue, on a observé simplement soit une tendance à l'extension d'un côté et à la flexion de l'autre, soit une flexion des deux côtés, soit une flexion ou une extension à droite avec absence de réponse à gauche.

D) *Les reflexes de posture* existent, cependant celui du jambier antérieur a paru chez un malade aboli à gauche.

E) *Les reflexes de défense* n'ont pas été constatés.

De cet examen des reflexes, deux faits sont à retenir : d'abord l'absence ou l'inconstance du signe de Babinski, puis l'areflexie tendineuse généralisée. Ces deux faits, combinés à la pauvreté des troubles de la sensibilité, qu'il nous faut maintenant examiner, impriment un caractère particulier à l'affection que nous décrivons.

EXAMEN DE LA SENSIBILITÉ. — A) *Sensibilité objective*. La sensibilité tactile, douloureuse et thermique est intacte ; il en est de même des notions de poids, de pression ainsi que du sens des attitudes, du sens musculaire et du sens stéréognostique. Ces constatations ne souffrent aucune exception.

B) *Sensibilité subjective.* A part les phénomènes de crampe et de tiraillement précédemment signalés, la sensibilité subjective ne paraît pas troublée : en particulier, il n'existe ni douleur fulgurante, ni hyperesthésie, ni fourmillements dans les membres.

EXAMEN DE LA FACE, DES PAIRES CRANIENNES ET DE LA SENSORIALITÉ. — L'examen de la face ne présente rien d'anormal : les mouvements de la mimique sont bien exécutés, les malades sifflent avec facilité, le peaucier se contracte des deux côtés, les réflexes du pharynx, du voile, les réflexes masséters et cornéens existent. Exceptionnellement, une malade présente une légère asymétrie faciale avec paupières supérieures un peu tombantes et abolition du réflexe pharyngé.

Le goût, l'odorat et l'ouïe sont intacts.

Au point de vue oculaire, les pupilles, la motilité oculaire, le fond de l'œil, le champ visuel sont normaux. Il n'y a pas de nystagmus, sauf chez la petite Simone Pl. (légères secousses nystagmiques horizontales dans le regard latéral droit).

ETUDE DES TROUBLES TROPHIQUES. — Il paraît osé de classer dès à présent le pied bot parmi les troubles trophiques, par suite de notre ignorance complète de sa pathogénie. Cette réserve étant faite, on peut dire que les troubles trophiques font défaut : pas d'amyotrophie importante, pas de scoliose, pas de main bote, pas de tremblements fibrillaires des masses musculaires, pas de troubles vaso-moteurs. Toutefois, chez quelques malades on a constaté une atrophie légère des deux éminences thénar et

hypothénar ainsi que des muscles interosseux gauches, atrophie coïncidant avec une certaine maladresse des mains.

L'examen électrique a été pratiqué chez quatre malades ; il a montré, chez deux d'entre elles, une hypoexcitabilité faradique et galvanique surtout marquée au niveau des petits muscles des extrémités des membres supérieurs et inférieurs, mais pas de R. D. d'un groupe musculaire.

ETUDE DES TROUBLES SPHINCTÉRIENS. — De légers troubles sphinctériens (miction nocturne, miction involontaire à l'occasion du rire) existent chez deux de nos malades.

EXAMEN DE L'INTELLIGENCE, DE LA PAROLE ET DE L'ÉCRITURE. — Sur les six malades examinés — en faisant exception du plus jeune sujet — on ne rencontre qu'une illettrée. Les autres malades possèdent un état intellectuel très satisfaisant ; les enfants apprennent bien et, au dire de leurs parents, ne présentent aucun trouble de l'attention, de la mémoire ou de l'affectivité.

La parole est absolument normale. Il en est de même de l'écriture, sauf chez la petite Simone Pl. qui cramponne ses doigts fléchis au porte-plume et trace lentement des lettres irrégulières.

## 2°) EXAMEN SOMATIQUE

ETUDE DES TROUBLES VISCÉRAUX. — Aucune fausse-couche n'est relatée dans les observations. Les enfants sont nés à terme, bien constitués et ont été nourris au sein ; d'ailleurs, chez tous les sujets examinés, les appareils pulmonaires, cardiaque, digestif et génital sont exempts de tares.

EXAMENS HUMORAUX. — La ponction lombaire a été refusée par tous les malades. La réaction de Bordet-Wassermann a pu être pratiquée et trouvée positive chez trois d'entre eux. Mais, ainsi que le font remarquer M. Roussy et Mlle Lévy « comme il s'agit de deux sœurs mariées et de l'enfant de l'une d'elle, il peut très bien s'agir d'une syphilis acquise et non héréditaire ».

En résumé, nous sommes en présence d'une maladie du système nerveux, qui atteint sept membres d'une même famille et qui est caractérisée par des signes essentiels, par des signes secondaires et par tout un ensemble de signes négatifs.

Les signes essentiels sont : 1°) Des troubles de la marche et de la station.

2°) Une aréflexie tendineuse généralisée.

3°) L'existence d'un pied bot.

Les signes secondaires sont dans l'ordre de leur fréquence :

1°) Une tendance à une ébauche d'extension de l'orteil.

3° Une certaine maladresse des mains avec, dans quelques cas, un léger tremblement atypique et une diminution de la force segmentaire au niveau de différents groupes musculaires.

4°) Une tendance à l'amyotrophie des éminences thénar et hypothénar, accompagnée d'une hypoexcitabilité faradique et galvanique des muscles des segments distaux des membres.

5°) Enfin de très petits troubles sphinctériens.

Les signes négatifs consistent en l'absence de troubles

cérébelleux, de troubles de la sensibilité, de troubles trophiques, de troubles traduisant l'atteinte des paires crâniennes et de nystagmus, de troubles cérébraux enfin.

### III) EVOLUTION

En analysant les sept observations publiées à la fin de ce travail, il est possible de dégager plusieurs faits qui permettent de préciser l'évolution. Tout d'abord, le début a lieu d'une façon constante dans la première enfance, le plus souvent vers 2 ou 3 ans et « il n'est pas illogique de penser que l'apparition des symptômes essentiels doit être simultanée ». En second lieu, les malades les plus atteints sont les sujets les plus jeunes (Obs. III, IV et VII), le plus âgé des sujets examinés, M. B. présente en effet des troubles fort peu accentués. En outre, une fois apparus, les troubles ne paraissent pas s'aggraver ; chez certains malades même, il y aurait à partir d'un certain âge un notable arrêt de l'évolution de la maladie, suivi d'une régression des symptômes. La malade de l'Observation II, par exemple, chez laquelle les troubles sont à peine perceptibles, aurait été aussi atteinte que son frère au même âge et la même évolution se serait produite chez la mère de ces enfants. Ces diverses constatations nous permettent de diviser l'évolution de l'affection en trois périodes schématiques :

Une première période — période de début — constante, durant de 3 à 5 ans, pendant laquelle les symptômes font leur apparition et progressent.

Une deuxième période — période de régression — chez

certaines maladies seulement au cours de laquelle les symptômes entrent en régression jusqu'à une certaine limite, d'une durée très variable, impossible à préciser.

Une troisième période — période stationnaire — où les signes semblent se fixer. Aussi la maladie ne paraît-elle pas devoir amener la mort et le pronostic est excellent.

En réalité, non seulement l'évolution de l'affection est loin d'avoir constamment ce caractère schématique, mais encore il s'en faut de beaucoup que le tableau clinique soit toujours identique à celui que nous avons esquissé précédemment. Il est en effet possible de décrire les formes cliniques suivantes.

#### IV) FORMES CLINIQUES

A côté du type clinique individualisé par des troubles de la marche et de la station, l'existence d'un pied bot et une aréflexie tendineuse généralisée, peuvent être décrites différentes autres formes s'écartant plus ou moins de ce type idéal, soit par leur évolution, soit par leur symptomatologie.

En premier lieu, si l'aréflexie a été notée d'une façon égale et constante chez nos sept malades, les deux autres symptômes peuvent être plus ou moins accentués ; ainsi la malade de l'Observation II n'a pas à proprement parler de pied bot, ses pieds sont simplement un peu cambrés ; celle de l'Observation III n'a que le pied droit légèrement creux. Autant de formes susceptibles d'être classées sous la dénomination de formes incomplètes. Les troubles de la

marche et de la station sont eux-mêmes variables : chez les uns, ils sont très accentués, chez les autres ils sont à peine marqués — ce sont les formes frustes.

On pourrait aussi décrire des formes symptomatiques suivant l'existence de tel ou tel des signes secondaires : formes avec ébauche d'extension de l'orteil, formes avec troubles sphinctériens.

Au point de vue de l'évolution, à côté des formes où la maladie semble fixée d'emblée, prennent place des formes où l'affection, à partir d'un certain âge, entre en régression ou au contraire des formes évolutives où elle continue à évoluer.

Enfin, nous verrons au chapitre de la pathogénie qu'on peut envisager certains cas comme des formes de transition entre différents groupes de maladies familiales et certains autres. C'est ainsi que les formes amyotrophiques pourraient être envisagées comme des formes de transition entre la maladie de Freidreich et l'Amyotrophie Charcot-Marie. Toutefois, il ne s'agit là que d'une hypothèse, et il est rationnel, dans l'état actuel de nos connaissances, de séparer à propos du diagnostic la maladie de Freidreich et l'Amyotrophie Charcot-Marie de l'affection récemment décrite par M. Roussy et Mlle Lévy.

## V) DIAGNOSTIC

A) *Diagnostic positif.* — Le diagnostic positif repose sur la triple constatation suivante :

- 1° Caractère familial de l'affection ;
- 2° Trépied symptomatique ;

3° Absence de certains troubles rencontrés dans la plupart des maladies du système nerveux actuellement connues.

B) *Diagnostic différentiel.* — A vrai dire, ce diagnostic positif est assez délicat, car la présence de certains symptômes est une cause d'erreur. C'est ainsi que la démarche festonnée, la station oscillante et le caractère familial évoquent l'idée de l'hérédo-ataxie cérébelleuse ; c'est ainsi que le pied bot et l'abolition des reflexes tendineux suggèrent le diagnostic de la maladie de Freidreich ; tandis que l'amyotrophie, rencontrée dans certains cas, oriente l'esprit vers l'Amyotrophie Charcot-Marie.

Voyons les différents caractères qui permettent de distinguer l'affection que nous décrivons de l'Hérédo-ataxie cérébelleuse d'abord, puis de l'Amyotrophie Charcot-Marie, enfin de la maladie de Freidreich.

Dans l'Hérédo-ataxie cérébelleuse, le début est plus tardif ; il se fait vers la 20<sup>e</sup> année, la maladie évolue lentement et progressivement et, de 1 à 3 ans, après ce début, apparaissent les signes essentiels : ataxie cérébelleuse sans signe de Romberg, conversation ou exagération des reflexes rotuliens, troubles de la parole, troubles oculaires avec nystagmus et atrophie papillaire. Plus rarement, on observe des phénomènes spasmodiques très accentués, mais presque toujours il y a absence de pied bot. A cette période, l'erreur n'est possible qu'à un examen sommaire. L'ataxie cérébelleuse est en effet bien différente des troubles observés chez nos malades : les hérédo-ataxiques se présentent les jambes écartées, le tronc projeté en avant, la tête en arrière, à tout instant la chute paraît imminente, et l'équilibre n'est rétabli à grande peine que par de brusques et très amples oscilla-

tions du corps. Pendant la marche, la différence s'accroît : la marche est nettement ébrieuse, les malades tracent des zig-zags d'une irrégularité déconcertante, et ont « l'air de reprendre un équilibre qu'ils perdent sans cesse ». Un doute persiste-t-il dans l'esprit du clinicien ? Recherchons les troubles cérébelleux : absents chez nos malades, ils existent à l'état de pureté absolue chez tous les hérédito-ataxiques. Examinons l'écriture : elle est tremblée et anguleuse. Écoutons la voix : elle est sourde, gutturale et monotone. Enfin, l'exagération des réflexes rotuliens, le nystagmus et les troubles de la vision dus à l'atrophie papillaire achèvent de différencier l'Hérédito-ataxie cérébelleuse de la maladie que nous décrivons.

Le diagnostic de l'Amyotrophie Charcot-Marie ne peut être discuté qu'à propos de certains de nos malades qui présentent, en plus des signes essentiels, une légère maladresse des mains, une atrophie des éminences thénar et hypothénar, des interosseux et des muscles des jambes, coïncidant avec des troubles des réactions électriques. A vrai dire, la ressemblance est beaucoup plus apparente que réelle. En effet, si l'amyotrophie débute dans l'adolescence par les membres inférieurs et s'annonce par des phénomènes de crampe analogues à ceux que nous retrouvons chez nos malades, il n'en est pas moins vrai qu'à la période d'état, le tableau clinique est différent de celui que nous avons tracé précédemment. Aux jambes, l'atrophie atteint surtout les muscles de la loge antéro-externe et les interosseux, respectant les muscles de la cuisse et du bassin ; il en résulte un pied bot varus équin, une atrophie dite « en jarretière » et, au point de vue fonctionnel, une démarche non feston-

née, mais constituée par du steppage. Les mêmes phénomènes se passent au niveau des membres supérieurs : la main, par atrophie des éminences et des interosseux, devient plate, puis en griffe, l'atrophie revêt une topographie « en manchette » et les mouvements délicats sont exécutés avec maladresse. Au niveau des muscles en voie d'atrophie, l'excitabilité faradique et galvanique est diminuée. Les réflexes rotuliens sont variables, tantôt abolis ou diminués, tantôt normaux. Enfin, deux symptômes constants complètent ce tableau clinique et sont d'une grande utilité pour le diagnostic, car ils n'existent chez aucun de nos malades, ce sont : 1°) Des secousses musculaires consistant en secousses fibrillaires limitées aux muscles des jambes ou en secousses fasciculaires généralisées, violentes et produisant des mouvements involontaires ; 2°) des troubles vaso-moteurs tels que : asphyxie locale, troubles sudoripares, troubles de croissance des ongles et des poils.

A première vue, la maladie de Freidreich et l'affection décrite par M. Roussy et Mlle Lévy paraissent identiques, caractérisées toutes les deux par : 1°) l'évolution familiale ; 2°) le mode de début qui peut se faire dans l'ataxie familiale au moment où l'enfant commence à marcher et qui a lieu « au même âge à 2 ou 3 ans près pour tous les membres d'une même famille » ; 3°) le tableau clinique : station difficile même les pieds écartés et les yeux ouverts ; troubles de la marche qui est incertaine, hésitante et ébrieuse ; abolition des réflexes tendineux ; existence d'un pied bot. Mais une analyse plus détaillée du mode d'apparition, de la symptomatologie et de l'évolution permet de souligner les différences qui peuvent échapp-

per à un premier examen. Première différence : en général, la maladie de Freidreich ne débute pas dans la première enfance, mais plutôt dans l'adolescence, de 10 à 14 ans. Très familiale, elle est par contre peu héréditaire, car, frappés à un âge où les fonctions de reproduction ne peuvent s'accomplir, les malades n'ont souvent pas d'enfants. Les premiers symptômes qui apparaissent sont les troubles de la station, puis l'ataxie envahit les membres inférieurs. Alors « les jambes fléchissent brusquement et il se produit un véritable effondrement sur le sol ; ou bien la tête ou le tronc sont le siège d'oscillations soit antéro-postérieures, soit latérales qui rendent le malade absolument incapable de rester en place, même les pieds écartés. Pour conserver l'équilibre, continuellement rompu par ces changements incessants d'orientation de la ligne de gravité, les pieds se déplacent soit de côté, soit en avant, soit en arrière ; c'est à cette instabilité que Freidreich a donné le nom d'ataxie statique ». La démarche rappelle celle du tabès par le talonnement et celle du syndrome cérébelleux par les zig-zags tracés ; cette démarche, décrite par Charcot sous le nom de démarche tabéto-cérébelleuse, ne ressemble en aucune façon à la démarche festonnée de nos malades. Plus tard, les malades s'avancent péniblement, les bras ballants, entremêlant les jambes, ayant perdu « cadence, rythme et mesure de tous les mouvements ». A ce moment, la confusion avec l'affection que nous décrivons n'est plus possible.

Deuxième différence : au repos les membres supérieurs et inférieurs, le tronc, la tête et la face sont le siège de petits mouvements continus, involontaires, constituant l'instabilité choréiforme de Charcot. Cette instabilité choréi-

forme, qui existe dans les deux tiers des cas de maladie de Freidreich, n'a jamais été observée chez nos malades. Il en est de même des troubles d'origine cérébelleuse (asynergie, dysmétrie, etc.), qui se rencontrent plus ou moins accentués dans l'ataxie familiale.

Troisième différence : les réflexes. En effet, si l'abolition des reflexes tendineux rapproche les deux maladies, l'étude des reflexes de défense et du reflexe cutané plantaire les sépare. Presque toujours très intenses dans la maladie de Freidreich, ainsi que l'ont montré MM. P. Marie, Babinski, Roussy et Lamade, les reflexes de défense n'existent chez aucun de nos malades. Même constatation pour le signe de Babinski, car la tendance à l'extension du gros orteil qui est notée dans nos observations ne peut être comparée à l'extension franche que l'on trouve si souvent dans l'ataxie familiale.

Enfin, dans la maladie de Freidreich, le pied bot s'accompagne parfois de déviations rachidiennes (scoliose) et de main bote; la parole est lente, irrégulière et légèrement scandée; il existe des troubles vaso-moteurs, une diminution de toutes les sensibilités et le nystagmus est constant. Dans la maladie décrite par M. Roussy et Mlle Lévy, le pied bot existe à l'état isolé; la parole est normale; le nystagmus absent six fois sur sept cas; la sensibilité objective est intacte; et les troubles vaso-moteurs font défaut.

Une dernière différence se manifeste dans l'évolution. La maladie de Freidreich a une évolution progressive: les membres inférieurs sont les premiers atteints, puis les membres supérieurs, enfin l'œil et l'organe de la parole. A 25 ou 30 ans, beaucoup de malades sont déjà confinés au lit.

Quelle différence avec nos malades qui, à cet âge, à peine infirmes, font souvent de pénibles métiers !

En résumé, nous séparons la maladie de Freidreich de l'affection dont sont atteints nos sept malades ; « chez ceux-ci, comme le font remarquer M. Roussy et Mlle Lévy, la symptomatologie célebéleuse est tellement réduite qu'elle ne s'impose pas à un premier abord, l'instabilité choréiforme n'existe à aucun degré, quant aux troubles de la parole, au nystagmus, à la scoliose, ils sont absents. Et, finalement, le pied bot, d'ailleurs sans extension permanente de l'orteil, reste avec l'abolition des reflexes tendineux les seuls éléments cliniques communs à nos malades et à la maladie de Freidreich. Mais, ajoutent ces auteurs, s'il ne s'agit pas de maladie de Freidreich classique, ne pourrait-on pas admettre qu'il s'agit d'une forme frustre de cette affection ? » Voyons si l'étude de la pathogénie permet de répondre à cette question.

## VI) PATHOGENIE

L'étude de la pathogénie de l'affection dont nous venons de décrire les symptômes et le diagnostic pose en réalité le problème de l'hérédité, problème qui « appartient à la catégorie des problèmes n'admettant qu'une explication hypothétique ».

Un premier fait est cependant indiscutable : cette affection appartient au groupe des maladies familiales. Elle présente en effet les caractères suivants qui individualisent, selon Adams, Charcot, Pauly et Bonne les maladies fami-

liales : 1<sup>o</sup>) Elle frappe plusieurs sujets d'une même famille et se répète dans les générations successives.

2<sup>o</sup>) Elle affecte dans une même famille un mode de début, une forme symptomatologique, une évolution identiques chez chacun des sujets atteints.

3<sup>o</sup>) Elle est une maladie de germe ou résultant de l'union de germes, c'est-à-dire indépendante d'une affection acquise.

Mais, si cette affection ne dépend pas d'une influence pathologique extérieure, il n'en est pas moins vraisemblable de penser qu'elle n'est pas apparue spontanément chez un premier individu, générateur de tous les individus atteints. Il faut qu'il y ait eu au cours des générations un point de départ et cette « affection-point de départ » est née de certaines influences étiologiques. C'est pourquoi une double question se pose : 1<sup>o</sup> Comment et pourquoi est apparue, à un moment donné, cette affection ? 2<sup>o</sup> Comment et pourquoi se transmet-elle à travers les générations chez un **certain nombre d'individus ?**

Il est extrêmement difficile de répondre à la première question parce que, généralement, l'enquête étiologique ne peut remonter assez loin dans l'histoire des ascendants. Il est possible d'incriminer au début, au point de départ, toutes les causes invoquées à propos des maladies du système nerveux actuellement connues : malformations congénitales, traumatisme, infections, intoxications, troubles de la nutrition, troubles d'origine endocrinienne.

Parmi ces causes, deux paraissent jouer un rôle assez important, ce sont les malformations congénitales et les infections.

a) *Malformations congénitales*. Il peut s'agir soit de malformations de la période embryonnaire, soit de malformations de la période fœtale.

Dans le premier cas, ces malformations consistent le plus souvent en absence, anomalies ou arrêt de développement de certains organes, telle l'atrophie du cervelet trouvée à l'autopsie de quelques malades atteints d'hérédo-ataxie cérébelleuse. Mais comment expliquer ces déviations du type normal qui apparaissent avant la formation des organes définitifs ? Est-il possible de les expliquer « par l'action préalable chez les ascendants de causes morales ou physiques, intrinsèques ou extrinsèques, ou par des habitudes fonctionnelles vicieuses, ou des unions fâcheuses » en un mot par une déviation de la vie normale, suivant l'expression de Londe ? Hypothèses qui n'apportent en aucune manière la solution du problème.

Il n'en est pas de même des malformations de la période fœtale qui sont dues à des causes extérieures agissant sur des organes différenciés et connues pour la plupart d'entre elles (traumatisme obstétrical, positions vicieuses du fœtus, maladies intra-utérines d'origine maternelle ou paternelle). Ces malformations consistent en paralysies, contractures, rétractions, pied bot.

Est-ce à dire que le pied bot, rencontré chez nos sept malades, soit une maladie d'origine fœtale ? En réalité, sa pathogénie est difficile à préciser. Nous avons vu qu'il était très vraisemblable de penser que le pied bot devait apparaître à la naissance, en même temps que les signes essentiels ; on ne peut donc admettre qu'il est la conséquence des

troubles de la marche et de la station. D'un autre côté, il ne paraît pas lié à un trouble du tonus ou à la contracture musculaire, résultant alors d'une lésion de la voie pyramidale, comme dans l'hémiplégie ou dans la paraplégie spasmodique, car les signes pyramidaux et le signe de Babinski ne sont qu'ébauchés chez nos malades et le tonus est normal. Enfin il n'est pas fonction d'une déformation osseuse, d'une anomalie du nombre des os, puisque les clichés radiographiques ne montrent que des anomalies de la taille et de la statique des os du pied. Il semble plutôt qu'on doive le considérer, du moins chez quelques malades, comme résultant de l'atrophie ou de la faiblesse des muscles des jambes, notées dans plusieurs observations. Mais, dans la plupart des cas, il doit y avoir à l'origine un trouble trophique, auquel il paraît logique, dans l'ignorance où nous sommes, de rapporter la présence du pied bot.

b) *Infections*. Les infections jouent un rôle de premier ordre dans l'étiologie des maladies du système nerveux ; elles sont capables de créer de toutes pièces, de l'avis de nombreux auteurs, de Leredde en particulier, des hérédo-dystrophies importantes. Tantôt, ces infections ont une action directe sur le germe et donnent par la suite une dystrophie variable : atrophie, gracilité, malformations de certains organes. Tantôt, elles agissent sur le fœtus à travers le placenta, et créent un arrêt de développement ou un processus dégénératif quelconque. Tantôt, enfin, elles impriment à des éléments primordiaux du système nerveux une débilité originelle qui ne tardera pas à s'accroître.

Parmi ces infections, la première place revient à la syphilis, et bien loin derrière elle, viennent les infections

microbiennes telles que fièvres éruptives, encéphalite épidémique, pneumonie, etc., puis la tuberculose. A côté de ces infections prennent place les intoxications soit d'origine exogène (alcool, plomb, stupéfiants), soit d'origine endogène.

Il est possible que la syphilis joue chez nos sept malades un rôle sinon capital, du moins important. Nous savons que, pratiquée trois fois, la réaction de Bordet-Wassermann a été trouvée franchement positive chez une malade, partiellement positive chez l'enfant de celle-ci ainsi que chez la sœur ; nous savons également que des stigmates d'hérédosyphilis ont été constatés chez un adulte et chez les deux enfants qu'il a eu de deux femmes. Ces constatations humorales et cliniques nous permettent peut-être de rattacher à la syphilis la maladie décrite par M. Roussy et Mlle Lévy, syphilis qui aurait ainsi atteint le grand-père paternel et qui aurait créé, au cours de l'évolution des générations, les dystrophies que nous connaissons. Mais, comme le font remarquer M. Roussy et Mlle Lévy, « il est facile d'attribuer à une syphilis héréditaire, toujours possible, de semblables troubles, et à tirer des examens sérologiques, d'ailleurs insuffisants dans nos cas, des conclusions qui n'élucident pas le problème des maladies familiales — car il s'agit là en effet d'un problème d'ordre général ».

Ce problème d'ordre général, nous le retrouvons lorsqu'il s'agit d'expliquer comment et pourquoi, une fois apparus chez un malade, les caractères anormaux sont transmis dans les générations suivantes, c'est-à-dire lorsqu'il s'agit d'expliquer le mécanisme de l'hérédité.

On sait que l'hérédité peut être similaire quand les pa-

rents transmettent aux enfants l'affection dont ils sont atteints, c'est le cas de la maladie que nous étudions ; dissimblable, quand l'affection transmise est différente de celle des parents ; directe, quand le père transmet au fils la maladie sans intermédiaires ; atavique, si cette maladie saute une ou plusieurs générations ; collatérale, lorsqu'elle se trouve chez les collatéraux et non chez les ascendants.

De nombreuses théories ont tenté d'expliquer le mécanisme intime de l'hérédité. Si l'on fait exception de la théorie de la sélection naturelle, en accord avec les lois de Darwin mais inapplicable à la pathologie, ces différentes théories peuvent être limitées au nombre de quatre :

1° Pour certains, il y a persistance et accentuation du caractère nouvellement apparu, lorsque les causes provocatrices continuent à agir. C'est ainsi que l'infection, la syphilis en particulier, d'abord acquise, puis héréditaire, est une cause dont l'action pathogène persiste dans les générations successives ; mais alors comment expliquer qu'une infection puisse engendrer chez plusieurs individus d'une même génération une série de maladies identiques et non pas une série de maladies différentes les unes des autres ?

2° L'influence du milieu a été invoquée par quelques auteurs ; et Londe cite dans sa thèse le cas de certaines familles atteintes de goître, qui se débarrassent de leur affection en habitant d'autres contrées. En réalité, si l'influence du milieu est considérable sur l'hérédité psychologique, comme le prétend Dejerine ; sur l'hérédité organique, elle paraît assez faible ; le milieu en effet est trop différent, chez plusieurs membres d'une génération, pour avoir une action manifeste et continue.

3° Dans quelques cas, on peut penser que certaines infections d'origine familiale touchent très peu le système nerveux des descendants, mais suffisamment pour créer des conditions favorables à l'apparition de cet état spécial, décrit sous le nom de sénescence prématurée, état qui se transmettra, il est vrai, beaucoup plus dans la famille que dans les générations. On doit rapprocher de cette théorie la théorie de l'usure fonctionnelle (Edinger, Bing, Raymond), d'après laquelle il existerait congénitalement « une meiorpragie de certains systèmes où, la réparation ne se faisant pas parallèlement à l'usure physiologique, apparaissent, à une certaine époque de la vie, l'atrophie et la sclérose ».

4° Lois de Mendel-Naudin. A la suite des travaux de Galton et de Naudin, Mendel a énoncé en 1865 les lois suivantes :

1°) Loi de dominance. Les descendants de première génération sont homogènes et possèdent le caractère dominant d'un des ascendants.

2°) Loi de disjonction des caractères. A la deuxième génération, 50 % des individus sont semblables aux métis de première génération, 25 % au procréateur femelle, 25 % au procréateur mâle.

3°) Loi des quarts. Si, à la première génération, un caractère a dominé (caractère dominant), on le retrouve à la deuxième génération dans 75 % des descendants ; l'autre caractère (caractère récessif) dans 25 % seulement.

Ces lois ont été appliquées dernièrement à la pathologie par Appert, Crouzon et Prospero Mino. Ces auteurs, Apert en particulier, ont montré que parmi les maladies héréditaires du système nerveux, on pouvait distinguer :

1<sup>o</sup>) Des maladies présentant des caractères mendéliens dominants, par exemple Hérédo-ataxie cérébelleuse, chorée de Huntington, maladie de Freidreich, pour un certain nombre de cas. L'affection, décrite par M. Roussy et Mlle Lévy, paraît devoir être classée dans ce groupe ; si l'on compte, en effet, les sujets atteints, on trouve une proportion mendelienne.

2<sup>o</sup>) Des malades présentant des caractères mendéliens récessifs. Ce sont les maladies fraternelles de Féré, ainsi appelées parce qu'elles surviennent chez les frères et les sœurs issus de parents sains ; elles répondent à la proportion de 25 %.

3<sup>o</sup>) Des maladies enfin dites à hérédité matriarcale qui se transmettent uniquement par les femmes, celles-ci ne sont pas atteintes, seuls les hommes sont frappés.

Les lois de Mendel-Naudin ne sont pas admises par tous les auteurs. Il n'en est pas moins vrai qu'elles demeurent à l'heure actuelle ce qui a été dit de plus précis et de moins empirique sur l'hérédité. Déjà, des agriculteurs ont réussi, en s'appuyant sur les lois de Mendel, à corriger d'un caractère défectueux, par des croisements successifs, certains végétaux, le blé par exemple. On peut alors se demander s'il ne viendra pas un jour, où « la connaissance de ces maladies familiales du développement serait acquise et, où nous posséderions les moyens, non pas de guérir une maladie évolutive, mais de la prévenir en empêchant la procréation de l'être qui y sera fatalement voué » (Londe).

\*  
\* \*

Après avoir montré pourquoi la maladie décrite par

M. Roussy et Mlle Lévy pouvait être classée dans le groupe des maladies familiales, comment elle pouvait être rattachée à la syphilis, et comment elle se comportait vis-à-vis des lois mendéliennes, voyons maintenant de quelle façon nous pouvons la concevoir par rapport aux autres maladies familiales du système nerveux.

On sait que les neurologistes ne sont pas tous d'accord lorsqu'ils envisagent les rapports des maladies familiales les unes avec les autres. Les uns, avec Crouzon, différencient « autant que possible chaque type clinique de maladie familiale, à condition que ses caractères cliniques soient nets et indiscutables ». Les autres, avec Raymond, — les unicistes — soutiennent « qu'on peut admettre qu'il existe des formes variées, frustres ou hybrides des diverses maladies familiales, sans qu'il y avait une véritable démarcation entre les différents types ». D'autres enfin, avec Gardner, essayent de concilier ces deux théories en prétendant que les maladies familiales « se caractérisent par des traits généraux qui permettent de les classer dans un cadre défini et des traits accessoires, sortes de traits d'union d'un groupe à l'autre ».

De ces trois théories, laquelle faut-il appliquer à l'affection qui atteint nos sept malades ? Devons-nous considérer cette affection comme une maladie familiale nouvelle et l'ajouter à la liste déjà longue des maladies familiales décrites jusqu'à présent « si nombreuses, dit Londe, qu'il serait plus court de citer celles qui ne le sont jamais » ? Devons-nous, au contraire, la considérer comme une forme incomplète de maladie de Freidreich, ou comme une forme atypique de l'Amyotrophie Charcot-Marie ? Ou bien la

décrire comme une forme intermédiaire entre ces deux affections ?

Pour répondre à de telles questions il faudrait être en possession de documents anatomo-pathologiques qui nous font défaut. Toutefois, en partant de la symptomatologie observée, on peut, comme l'expliquent M. Roussy et Mlle Lévy, imaginer les lésions causales de la façon suivante :

« *L'absence de réflexes tendineux et l'incoordination* légère observée chez tous, peuvent plaider en faveur d'une lésion des cordons postérieurs. Nous savons par exemple que tel est le tableau clinique dans le tabes, dont certains auteurs d'ailleurs, Londe, Crouzon, en particulier, ont cité des observations familiales (chez deux frères ou sœurs).

« Mais cette incoordination, d'autre part, ne pourrait-elle s'expliquer par une lésion des voies cérébelleuses surajoutée comme dans la maladie de Friedreich ?

« La clinique seule ne semble permettre, à ce point de vue, encore une fois que des hypothèses.

« L'absence de dysmétrie, de véritable tremblement intentionnel et de signes cérébelleux grossiers, chez ces malades, ainsi que l'augmentation des troubles par l'occlusion des yeux nous paraîtrait plutôt en faveur d'une lésion cordonale postérieure que d'une lésion des voies cérébelleuses.

« Cependant, les très légers signes pyramidaux constatés pourraient être interprétés comme une manifestation d'une atteinte des cordons latéraux, et nos malades se rapprocheraient alors, par leurs lésions, des malades atteints de maladie de Friedreich.

« Ou bien encore, on pourrait attribuer ces signes pyra-

midaux à des lésions cellulo-ganglionnaires, touchant en particulier les cellules des cornes antérieures. Ceci expliquerait les petites atrophies et les troubles des réactions électriques cités plus haut ; et, joint aux lésions des cordons postérieurs, rapprocherait nos observations, au point de vue anatomique, de celles des amyotrophies Charcot-Marie. »

Si de telles lésions répondent à la réalité, il est difficile de ne pas rapprocher, au point de vue anatomique, la maladie qui fait l'objet de ce travail de la maladie de Freidreich et de l'Amyotrophie Charcot-Marie.

Dans la maladie de Freidreich, les lésions constantes consistent en sclérose des cordons postérieurs, atteinte des cordons latéraux, atrophie des cornes et des racines postérieures ; par contre, les cornes antérieures sont rarement touchées, cependant quelques auteurs en ont signalé l'atrophie. Ce sont, au contraire, ces lésions atrophiques des cellules des cornes antérieures, combinées à la sclérose des cordons postérieurs, qui caractérisent l'anatomie pathologique de l'Amyotrophie Charcot-Marie.

En outre, au point de vue clinique, certaines analogies entre ces différentes maladies sont frappantes ; nous les connaissons déjà, résumons-les brièvement. La maladie que nous décrivons a comme symptômes communs avec la maladie de Freidreich : le pied bot, l'abolition des reflexes, la démarche ébrieuse (signe de début dans l'ataxie héréditaire) ; et avec l'Amyotrophie Charcot-Marie : l'atrophie des éminences thénar et hypothénar, des muscles interosseux, atrophie inconstante il est vrai chez nos malades, mais qui entraîne du steppage et de la maladresse des mains ; les troubles des réactions électriques, les phéno-

mènes de crampe, l'abolition des reflexes (rencontrés cinq fois sur dix cas d'Amyotrophie Charcot-Marie).

Ce sont ces ressemblances anatomiques et cliniques qui peuvent permettre d'envisager la maladie décrite dans les pages précédentes soit comme une forme atypique de maladie de Freidreich, soit comme une forme intermédiaire entre la maladie de Freidreich et l'Amyotrophie Charcot-Marie.

Dans le premier cas, il pourrait s'agir d'une forme frustrée, incomplète, régressive de maladie de Freidreich, à laquelle il manquerait : l'ataxie cérébellus, le nystagmus, les troubles de la parole et de l'écriture. Mais comment expliquer cette régression des symptômes au cours de l'évolution ? Par une diminution d'intensité du virus de l'infection primitive ; par une adaptation au milieu ? Hypothèses bien difficiles à démontrer !

S'agit-il au contraire d'une forme latente de maladie de Freidreich, destinée à se compléter ultérieurement, dont nous pourrions, en quelque sorte, prévoir les symptômes que présenteront les générations futures ?

S'agit-il enfin d'une forme de transition entre l'ataxie héréditaire et l'amyotrophie Charcot-Marie ? Forme en tout cas singulière, où se mélangeraient les troubles de la marche et de station, le pied bot, l'areflexie avec d'inconstantes et bien légères amyotrophies ! A vrai dire, « ce ne sont là que des vues de l'esprit qui, pour séduisantes qu'elles soient, ne sauraient prendre le pas sur les faits cliniques ou anatomo-cliniques ».

Et finalement, pour rester dans le domaine de la clinique sans nous perdre dans celui, irréel, des hypothèses, il faut avouer que, dans l'état actuel de nos connaissances,

il nous est interdit et impossible de conclure. Interdit, parce que les documents anatomo-pathologiques nous font défaut et qu'en neurologie toute classification ne reposant pas sur l'anatomie pathologique est illusoire ou éphémère ; impossible, parce que les cas examinés ne sont pas assez nombreux, la symptomatologie pas assez différente de celle qui individualise les affections du système nerveux actuellement connues, les hypothèses précédentes difficiles à démontrer rigoureusement. C'est pourquoi il nous semble d'une élémentaire sagesse de placer provisoirement l'affection que nous venons de décrire dans un cadre d'attente. A la lumière de recherches ultérieures, surtout d'ordre anatomique, il sera peut-être possible de la rapprocher de certaines maladies familiales déjà classées. Mais, à supposer que de telles constatations puissent être faites, cette affection « n'en constituerait pas moins une forme clinique incontestablement particulière, dont l'apparition resterait entièrement à expliquer, et qui, à ce seul titre, nous paraîtrait encore mériter une description spéciale ».

## VII). TRAITEMENT

Deux de nos malades ont été soumis à un traitement anti-syphilitique. Chez l'une, ce traitement a dû être interrompu par suite d'une intolérance arsenicale marquée ; chez l'autre, on a constaté une notable amélioration de l'état général, mais les troubles nerveux n'ont pas varié.

Il est possible que la physiothérapie ou l'électrothérapie améliorent ces troubles.

Quant au pied bot, il paraît justiciable de la thérapeutique chirurgicale, puisqu'il affecte des individus très peu touchés au point de vue général et qu'il est susceptible de contribuer, pour une part, à la production des troubles de la motivité. Le chirurgien a le choix entre l'intervention sanglante, semblant indiquée chez les adultes, ou dans les cas accentués, et les appareils orthopédiques, pouvant rendre des services chez les sujets jeunes.

## DEUXIÈME PARTIE

### OBSERVATIONS

OBS. N° I. — Mme Berthe Pli... raconte qu'elle a « toujours eu les jambes faibles ».

Elle a marché tard : « j'avais au moins deux ans » et tombait en marchant, « à l'école on me faisait descendre comme une infirme ». Elle avait du dérochement des jambes qu'elle a d'ailleurs conservé.

Elle a essayé de travailler dans une chocolaterie, mais a été remerciée parce qu'elle ne pouvait porter aucune charge. Les jambes fléchissaient aussitôt. Elle se plaint aussi d'une grande *maladresse des doigts* pour certains mouvements, en particulier pour coudre ou éplucher des légumes.

*Antécédents* : N'a jamais eu aucune maladie.

Paraît d'une bonne intelligence.

Mariée à 17 ans. Mari éthylique.

Spécificité non connue, mais probable.

A eu trois enfants. Deux sont actuellement vivants, et leurs observations suivent.

Un troisième est mort à 26 mois de broncho-pneumonie, suite de coqueluche.

Pas de fausse-couche.

*Etat actuel* : aspect extrêmement gracile, mais bien proportionné, sans scoliose.

La malade mesure 1 m. 44 et pèse 39 kgr. 500. — Aucune atrophie ni difformité apparente, sauf l'existence d'un *pied bot*, avec tassement antéro-postérieur et voûte plantaire très creusée.

Ces signes sont surtout accentués au niveau du *pied droit*. La jambe droite paraît un peu plus tournée en dehors, mais sans défor-

mation vraie, et la station debout est supportée, mais avec gêne, et ne peut pas être supportée longtemps. La malade oscille, les yeux fermés elle oscille bien davantage. La station sur un seul pied est impossible. La malade perd alors l'équilibre immédiatement, surtout lorsqu'il s'agit du pied droit.

La *démarche* est un peu festonnante et instable, mais ne présente pas l'aspect typique de la démarche cérébelleuse. Il existe un léger *steppage* au niveau du pied droit.

La *course* est difficile, mais possible. La malade dit que dans son enfance, lorsqu'elle essayait de courir, ses jambes fléchissaient et « s'embrouillaient ».

Le geste de s'accroupir est difficile. Lorsque la malade s'allonge à terre, elle se relève facilement et sans geste anormal comme chez les myopathiques.

*Force segmentaire* : très bonne et sensiblement égale à tous les segments des deux membres supérieurs, sauf au niveau des doigts de la main gauche, où elle est peut-être un peu diminuée.

Tous les mouvements sont bien exécutés, mais lorsque la malade veut enfiler une aiguille, elle est obligée de caler ses deux paumes l'une contre l'autre.

Pour coudre, elle tient son aiguille avec tous ses doigts, enfonce très difficilement l'aiguille dans l'étoffe, et tremble.

Pour éplucher une pomme de terre, la malade la tient à pleine main et se cramponne à la pomme de terre et au couteau.

Lorsqu'elle veut boire, elle tremble aussi. Il s'agit d'un tremblement petit, atypique.

Aucun tremblement au repos.

Aux *membres inférieurs*, la force est diminuée pour l'extension des orteils, surtout à droite et les mouvements du groupe antéro-externe, à gauche.

L'extension des deux cuisses est nettement diminuée, surtout si on la compare avec la flexion, relativement bonne.

Pour tous les autres mouvements des membres inférieurs, la force est bonne et égale des deux côtés.

Flexion-extension du *tronc* diminuées, surtout la flexion.

Flexion de la tête également diminuée et plus que l'extension, qui existe cependant aussi.

Mouvements de latéralité du cou, très bons.

*Réflexes tendineux* : abolis partout, et des deux côtés, aux membres supérieurs et inférieurs.

*Cutanés abdominaux* : abolis des deux côtés (sup. et inf.).

*Plantaire* : Tendance à l'extension, d'ailleurs inconstante à gauche et à la flexion à droite. Les résultats sont extrêmement variables, mais on n'obtient jamais d'extension franche de l'orteil.

*Examen cérébelleux* : Absolument aucun trouble dans les différentes épreuves : doigt sur le nez, marionnettes, talon-genou et talon-fesse.

*Tonus* : Plutôt hypotonie, les réflexes de posture existent, cependant celui du jambier antérieur paraît aboli à gauche.

*Examen de la face* : Très légère asymétrie : l'œil droit présente un certain degré de rétrécissement de la fente palpébrale et d'émophtalmie ; les deux paupières sont légèrement tombantes, mais sans qu'on puisse parler de ptosis.

Lorsque la malade rit, elle rit surtout avec la moitié gauche de la bouche. Mais aucune atteinte des paires crâniennes. Mouvements du facial bien exécutés et les deux peauciers se contractent également bien. Siffle et souffle facilement.

*Réflexes cornéens* : existent, mais faibles des deux côtés.

*Réflexe massétéрин*, R. du voile, normaux. R. pharyngé : paraît aboli.

*Sensibilité* : *Subjective*, normale, aucune douleur. *Objective*, normale à tous les modes : tact, piqure, chaud, froid, sens des attitudes, stéréognosie.

Aucun trouble trophique appréciable. Cependant, peut-être très légère atrophie des deux éminences thénars, surtout à droite.

*Examen électrique (Mme de Brancas)* :

*Membres supérieurs* : hypoexcitabilité au faradique et au galvanique, prédominant aux petits muscles des extrémités. Pas de R.D. caractérisée d'un groupe musculaire ;

*Membres inférieurs* : Hypoexcitabilité faradique et galvanique

très marquée, prédominant aux petits muscles des extrémités.

Les muscles du sciatique poplité externe et interne paraissent également atteints.

*Examen ophtalmologique (D<sup>r</sup> Bollack) :*

Pupilles normales ;

Motilité oculaire normale. Pas de nystagmus perceptible ;

Fond d'œil normal ;

Champ visuel normal ;

VO. D = 7/10 — 0,10 ;

VO. G = 5/10 — 0,10 ;

Audition bonne ;

La parole est absolument normale ;

L'écriture est absolument normale ;

Pos de troubles sphinctériens, mais a uriné au lit jusqu'à 12 ans, et urine lorsqu'elle rit ;

Examen du sang : B.-W. +.

*En résumé :* Malade de 25 ans, qui présente : du dérochement des jambes et une certaine maladresse des mains, une aréflexie tendineuse généralisée, un pied bot, une démarche légèrement festonnante et un peu de steppage.

Aucun trouble cérébelleux, sauf le petit tremblement intentionnel des mains.

Pas d'extension de l'orteil — légère diminution de la force dans certains groupes musculaires.

Pas de troubles de la sensibilité. Pas de nystagmus. Troubles des réactions électriques sang R. D.

OBS. N° II. — Simone Pl..., âgée de 7 ans et demi, fille de la précédente, présente de petits troubles de la marche, qui seraient, actuellement, moindres qu'ils n'ont été, mais qui, néanmoins, entravent sa vie normale.

*Antécédents :* née à terme. Naissance normale. Pesait 8 livres, a crié immédiatement. Nourrie jusqu'à un an au sein maternel.

Première dent à 8 mois, a parlé vers 1 an et demi.

*N'a marché qu'à 3 ans.* A essayé de marcher vers deux ans, mais ne pouvait pas, tombait et marchait à quatre pattes.

Puis elle a marché comme marche actuellement le petit frère.

Peu à peu, ces troubles se seraient améliorés, et l'enfant est dans l'état actuel depuis environ l'âge de 5 ans.

Paraît très intelligent, mais ne travaillerait pas très bien en classe. Cependant, récite parfaitement une fable.

Coqueluche à 4 ans. Rougeole récente.

*Etat actuel :* Enfant bien conformée, d'aspect un peu grêle. Pèse 17 kilos. Tendance au genu varum. Pas de scoliose.

*Pieds :* un peu cambré des deux côtés, mais de taille normale.

L'enfant se tient facilement debout, sans déséquilibre, en joignant les deux pieds.

Sur un pied isolé, se tient très difficilement et oscille.

L'occlusion des yeux rend la station sur les deux pieds plus difficile.

*Marche :* elle festonne légèrement et talonne un peu. Tombe facilement lorsqu'elle marche.

S'étend et se relève sans aucune difficulté.

Il semble qu'il existe une petite maladresse des doigts pour les petits mouvements. Cependant la mère n'a rien remarqué à ce point de vue.

Aucun tremblement apparent.

*Tonus :* paraît absolument normal. Les R. de posture existent.

*Force segmentaire :* paraît excellente et égale à tous les segments des deux membres supérieurs.

Aux membres inférieurs : bonne et égale partout, sauf pour l'extension et la flexion de la cuisse, des deux côtés ; l'extension surtout est nettement diminuée.

Flexion du tronc faible. Extension assez bonne. Flexion de la tête faible. Extension et mouvements de latéralité assez bons.

*R. tendineux :* abolis partout.

*R. cutanés-abdominaux :* le sup. est très faible. L'inf. existe.

*Plantaires :* en flexion des deux côtés. Chez elle aussi, réponses douteuses et inconstantes.

*Examen cérébelleux* : Doigt sur le nez, correctement exécuté des deux côtés. Cependant, on observe un petit tremblement, surtout à droite.

Les marionnettes sont assez maladroitement exécutées, ainsi que les mouvements de pro et supination sur les cuisses ; ceux-ci s'embrouillent aussitôt qu'on veut les faire accélérer.

Le talon sur le genou est assez bien exécuté, sauf une certaine difficulté à atteindre directement le genou.

Peut-être s'agit-il d'inattention. Talon à la fesse, assez bien exécuté des deux côtés.

*Examen de la face* : Aspect normal. Aucune asymétrie appréciable.

Pas d'atteinte des paires crâniennes, en particulier du facial. L'enfant siffle bien.

*R. cornées* : normaux. Pupilles égales, réagissant bien à la lumière.

*Sensibilité* : subjective : normale ; objective : normale aux différents modes.

Aucun trouble trophique appréciable.

Pas de troubles sphinctériens, mais urine encore au lit et lorsqu'elle rit.

*Examen électrique* : mêmes constatations que chez la mère.

*Examen ophtalmologique (D<sup>r</sup> Bollack)* :

Pupilles normales.

Motilité normale. Très légères secousses nystagmiques horizontales dans le regard latéral droit.

Fond d'œil normal.

VO D. G = 7/10.

Audition bonne. Parole normale.

*Écriture* : lente et un peu tremblée. L'enfant cramponne ses doigts fléchis au porte-plume.

*Sang* : B.-W. faiblement positif.

*En résumé* : malade de 7 ans et demi. Petits troubles de la marche, apparus aussitôt qu'elle a commencé à marcher, à 3 ans.

L'incoordination a régressé. Ebauche de pied bot. Abolition des *R. tendineux*. Petite tendance au tremblement à l'occasion des mouvements. Cependant pas de troubles cérébelleux, ni de troubles de la sensibilité, ni de troubles trophiques.

OBS. N° III. — Raymond Pl..., âgé de 2 ans, frère de la précédente, marche comme un petit tabétique, et a une légère tendance au pied bot à droite. Il tombe aussitôt qu'on ne lui donne pas la main.

*Antécédents* : Né à terme, naissance normale, pesait 9 livres, a crié tout de suite. Nourri au sein maternel jusqu'à 13 mois. Première dent à 7 mois, a parlé à 1 an. A marché à 18 mois, mais on a remarqué aussitôt que lorsqu'il était debout, ses jambes fléchissaient. Rougeole récente.

*Etat actuel* : Enfant bien constitué, bourrelets rachitiques aux poignets et aux malléoles. Mollets peut-être un peu atrophiés, en tous cas, flasques au toucher. Un certain degré d'ensellure lombaire. Le pied droit est un peu *creux*.

La *marche* est tout à fait anormale. L'enfant talonne, steppe légèrement, et lance les pieds comme un tabétique. Puis il festonne, et tombe rapidement. Debout, il paraît assez instable, élargit sa base de sustentation, et oscille.

Lorsqu'on l'étend à terre, il se relève très facilement, mais exécute mal le dernier temps de l'acte. Cependant il n'accroche pas ses mains à ses cuisses, comme un myopathique.

Il paraît très vivace, et grimpe facilement sur les chaises.

Il est impossible de rechercher l'état de la force segmentaire. Mais tous les mouvements du pied, des orteils et des jambes paraissent bien exécutés.

Le *tonus* paraît absolument normal.

Les *R. tendineux* paraissent abolis partout.

Le *R. cutané-abdominal* existe des deux côtés : sup. et inf.

*Plantaire* : douteux à droite. Pas de réponse à gauche.

L'examen *cérébelleux*, difficile chez un enfant de cet âge, ne paraît pas révéler de gros troubles.

Peut-être le mouvement du doigt sur le nez est-il un peu moins bien exécuté à gauche ?

L'examen de la *sensibilité* ne peut pas être fait, à cause de l'âge de l'enfant.

Pas de troubles trophiques appréciables.

Pas de troubles sphinctériens, mais urine au lit la nuit.

*Examen ophtalmologique (D<sup>r</sup> Bollack) :*

Examen oculaire négatif ;

Fond d'œil normal ;

Motilité oculaire normale ;

Pas de nystagmus.

Parle normalement.

*En résumé :* Gros troubles de la marche, sans pied bot net. Aréflexie tendineuse généralisée.

Pas d'extension nette de l'orteil.

Pas de gros troubles cérébelleux appréciables, chez un enfant de deux ans, intelligent et qui parle normalement.

Pas d'amyotrophie nette.

OBS. N<sup>o</sup> IV. — Mme Julia Ur..., âgée de 32 ans, employée d'usine, et sœur de la première malade, présente un pied bot bilatéral, et une grande difficulté à marcher, parce qu'elle souffre de ses pieds.

*Antécédents :* aurait toujours eu du mal à marcher, et ne se rappelle pas avoir eu des pieds normaux.

Tombait très souvent lorsqu'elle était enfant. Ne se plaint de rien autre.

Naissance normale.

Ne sait pas à quel âge elle a marché. A été en classe jusqu'à 13 ans. Travaillait bien. Paraît très intelligente.

Mariée. Un premier mari bacillaire. De ce mari, un enfant mort d'asphyxie, une heure après la naissance, bien constitué.

Deuxième mari, bien portant.

Pas d'enfant, pas de fausse-couche. Dit n'avoir jamais été malade.

*Etat actuel.* La marche paraît à première vue normale, mais est rendue difficile par la déformation des pieds, surtout du pied droit. Le pied est tassé dans le sens antéro-postérieur, carré, présente une ensellure plantaire très marquée. Les orteils sont implantés de telle sorte que leur extrémité distale affleure à peine la plante du pied. Dans l'ensemble le pied est extraordinairement court : la malade chausse du 33.

Aucune atrophie. Les mollets sont gros, le mollet droit un peu déformé ; sa portion la plus charnue est immédiatement sous-jacente au genou, et dans la région antéro-externe de la jambe.

La malade, debout, a une tendance à tenir la jambe droite en abduction et rotation externe.

Rien d'anormal n'apparaît aux mains ou à la face. Cependant la malade dit qu'elle a facilement des crampes dans les mains à l'occasion des efforts.

*Force segmentaire* : normale, et même excellente à tous les segments des membres supérieurs et inférieurs droits et gauches, sauf pour les mouvements des orteils, gênés par leur implantation, comme nous avons vu plus haut. Le pouce seul est bien mobile.

*Réflexes* : *Aréflexie tendineuse généralisée*, au niveau des quatre membres.

*Cutanés abdominaux* : abolis.

*Plantaires* : en flexion des deux côtés.

Le *tonus* semble normal. Pas d'hypertonie ni d'hypotonie appréciable par les mouvements passifs.

*Examen de la face* : ne montre rien d'anormal. Tous les mouvements sont bien exécutés. Le peaucier se contracte également bien des deux côtés.

R. du pharynx, du voile, R. massétérin et cornéens : normaux.

*Examen cérébelleux* : toutes les manœuvres sont parfaitement exécutées aux membres sup. et inf.

*Sensibilité* : *subjective*, se plaint de crampes dans les pieds à l'occasion de la marche ; *objective*, normale au tact, à la piqûre, au

chaud, au froid ; sens des attitudes et sens stéréognostique : normaux.

*Aucun trouble trophique appréciable.*

*Aucun trouble sphinctérien.*

*Audition bonne.*

*Vision : aurait un peu baissé depuis deux ans.*

*Examen ophtalmologique (D<sup>r</sup> Bollack) :*

*Pupilles normales ;*

*Motilité oculaire normale. Pas de nystagmus.*

*Fond d'œil normal (petit cône papillaire inf. congénital à droite et à gauche).*

*VO D. G. =  $2/10 + 0,75$ .*

*Examen du sang : B.-W. faiblement positif.*

*Parole et écriture normales.*

*En résumé.* — Pieds bots très marqués, sans aucun préomène cérébelleux. Troubles de la marche par gêne et phénomènes crampoïdes au niveau des pieds. Aréflexie tendineuse généralisée.

*Aucun trouble pyramidal ou sensitif.*

*Pas de nystagmus. Pas de troubles de la parole.*

*Pas d'amyotrophie.*

*Etat crampoïde des mains à l'occasion des efforts.*

*OBS. N° 5 (résumée.)* — M. Bonne..., tourneur, âgé de 38 ans, frère aîné des deux malades précédentes, se dit normal, et refuse d'être examiné.

C'est un homme remarquablement robuste et musclé. qui a d'ailleurs fait beaucoup de sport.

Il a fait son service militaire et « n'a jamais manqué une marche ».

La face est nettement anormale : légère exophtalmie bilatérale. Nez effondré à la racine, mais cette déformation serait survenue à la suite d'un traumatisme.

Il a deux pieds bots, semblables à ceux de la sœur la plus atteinte.

Cet homme qui a 1 m. 60 de taille et pèse 75 kilos, chausse du 39, et présente le même aspect de pied creux.

On parvient à examiner ses réflexes tendineux, qui sont tous *abolis*.

Marié deux fois, il a eu de sa première femme une fille, dont l'observation suit, et de sa seconde femme, deux garçons, dont l'un présente les mêmes signes (Obs. VII) et l'autre ne les présente pas.

Lorsqu'il est debout, il a une tendance à osciller, et l'occlusion des yeux semble accentuer les oscillations. Il ne se plaint d'aucune maladie des mains.

OBS. N° VI. — Andrée B..., âgée de 17 ans, fille du précédent, et demi-sœur du suivant, présente des troubles de la marche et de la maladie des mains pour les petits mouvements usuels.

On ne sait rien de sa naissance, ni de ses antécédents, sauf qu'elle n'a marché qu'à 22 mois, et qu'elle a eu une otite droite.

Elle ne sait ni lire ni écrire, mais n'a été à l'école que pendant 15 jours.

*Etat actuel* : Même déformation du nez que le père (serait aussi tombée sur le nez ?) et dents très suspectes. Les jambes sont grêles. Genu varum marqué. Pied bot bilatéral. Elle chausse du 35.

La marche est festonnante, et la station debout présente les mêmes anomalies que chez les précédents malades.

L'occlusion des yeux augmente les oscillations que l'on constate dans la station, les yeux ouverts.

La *force segmentaire* est nettement diminuée au niveau des mains, bien que tous les mouvements soient possibles.

D'ailleurs les mouvements usuels sont nettement maladroits. Pour lacer ses souliers, par exemple, elle tire le bout en le tenant entre son pouce fléchi appuyé sur le dos de la première phalange de l'index, comme les malades atteints d'amyotrophie Charcot-Marie. Elle tremble un peu en portant un verre à sa bouche. Elle a beaucoup de difficulté à ramasser des pièces de monnaie sur une table.

Au niveau des membres inférieurs, la force paraît sensiblement conservée.

Le *tonus* semble normal.

Les *R. tendineux* sont *abolis partout*.

Les *cutanés abdominaux* sup. et inf. paraissent abolis.

*R. plantaire* : en flexion à gauche, réponse douteuse à droite.

Aucun signe cérébelleux dans les manœuvres classiques.

Au niveau de la face, rien d'anormal en dehors des faits signalés plus haut.

Les pupilles sont normales, égales, réagissent bien à la lumière.

Petite taie cornéenne à droite.

Pas de nystagmus.

Sensibilité normale aux divers modes.

Les mains paraissent atrophiées au niveau de la paume (thénar, hypothénar) et même interosseux à gauche.

Pas de troubles sphinctériens.

Parole normale.

L'intelligence paraît normale, si l'on tient compte de l'inculture absolue de la malade.

*En résumé* : Malade de 17 ans. Troubles de la marche. Pieds bots, maladresse marquée des mains, avec légère atrophie palmaire bilatérale. Romberg très accentué.

Abolition des *R. tendineux* et *cutanés*.

Ebauche d'extension plantaire à droite.

Pas de nystagmus.

Aucun trouble cérébelleux ou sensitif.

OBS. N° VII. — Robert Bonn..., âgé de 9 ans, troisième enfant du malade précédent, présente un facies d'hérédosyphilitique : crâne volumineux, nez en lorgnette.

L'enfant a de gros troubles de la marche, tombe très fréquemment, et vient même de se fracturer le tibia droit au cours d'une de ses chutes. Ce même tibia avait déjà subi une fracture l'année précédente, l'enfant ayant été renversé par un cycliste.

*Antécédents* : Né à terme, normalement. A été nourri au sein

maternel. N'a marché que vers trois ans. A parlé vers un an. Très intelligent.

A eu la rougeole, les oreillons et des troubles gastro-intestinaux.

*Etat actuel* : Marche très difficilement. Il lance les pieds et festonne. Il peut se tenir debout, même en joignant les mains, mais tombe aussitôt qu'on le pousse. D'ailleurs, il oscille dans la station debout, et ces oscillations augmentent sous l'influence de l'occlusion des yeux.

Il présente au repos, comme tous les autres, le phénomène du dérochement brusque des jambes.

Il ne peut pas se tenir debout sur une seule jambe, et court difficilement.

Le pied gauche est creux, mais les pieds paraissent de taille normale. Le droit est plutôt plat, par suite, vraisemblablement, du traumatisme.

La *force segmentaire* et le *tonus* paraissent normaux.

Les *R. tendineux* sont *abolis* partout.

Les *R. cutanés abdominaux* sont normaux.

Le *R. plantaire* est douteux à droite, en flexion à gauche.

*L'examen cérébelleux* ne révèle aucune anomalie, sauf un tout petit tremblement du bras gauche à l'occasion des mouvements volontaires.

*Examen de la face* : aucune anomalie, en dehors de celles qui sont signalées plus haut.

Les pupilles se contractent bien.

Pas de nystagmus.

*Sensibilité : subjective* : l'enfant se plaint de crampes dans les pieds après la marche. *Objective* : Pas de troubles appréciables aux différents modes. (Seule la sensibilité thermique n'a pu être recherchée, à cause des circonstances matérielles de l'examen).

Parole très normale.

Écriture normale.

L'enfant apprend bien et paraît très intelligent.

Les examens ophtalmologiques, électriques, sérologiques n'ont

pas été pratiqués chez les trois derniers malades qui se sont refusés à ces explorations.

*En résumé.* — Troubles de la marche et de la station, ébauche de pied bot à gauche, aréflexie tendineuse généralisée, petit tremblement du bras gauche à l'occasion des mouvements, chez un enfant de 9 ans.

### TROISIÈME PARTIE

### CONCLUSIONS

1° Il est possible, avec M. Roussy et Mlle Lévy, de séparer de la maladie de Freidreich et de l'Amyotrophie Charcot-Marie une maladie familiale particulière, qui se caractérise par les signes essentiels suivants :

Troubles de la marche et de la station ;

Présence d'un pied bot ;

Aréflexie tendineuse généralisée.

A ces signes capitaux, s'ajoutent dans quelques cas :

Une tendance à une ébauche d'extension de l'orteil ;

L'abolition ou la faiblesse des réflexes cutanés abdominaux ;

Une légère maladresse des mains avec parfois petit tremblement atypique ;

Une tendance à l'atrophie des éminences thénar et hypothénar et des interosseux palmaires, avec hypoexcitabilité faradique et galvanique des muscles des segments distaux des membres ;

Enfin de légers troubles sphinctériens.

2° Cette affection se distingue des maladies familiales du système nerveux actuellement classées par :

a) Les caractères cliniques que nous venons d'envisager ;

b) Un ensemble de signes négatifs qui sont : absence de troubles cérébelleux, de troubles de la sensibilité, d'amyotrophie importante, de scoliose, d'atteinte des paires crâniennes, de nystagmus et de déficit intellectuel.

c) Le mode d'évolution qui présente chez quelques

malades, à une certaine époque de la vie, une régression des symptômes.

3° L'étiologie de cette affection comporte toutes les questions qui se rattachent à l'étiologie des maladies familiales en général. Il est possible, mais non démontré, que la syphilis joue un rôle dans son apparition. D'un autre côté, elle paraît obéir aux lois mendéliennes.

4° Le substratum anatomo-pathologique de cette affection n'étant pas encore connu, par suite de l'absence de vérification anatomique, on ne peut que présumer ainsi du siège des lésions : atteinte des cordons postérieurs et latéraux de la moelle, lésions cellulo-ganglionnaires touchant en particulier les cellules des cornes antérieures.

5° D'après ces constatations physio-pathologiques et d'après le tableau clinique, il semblerait possible de considérer cette affection soit comme une forme latente de maladie de Freidreich, soit comme une forme de transition entre cette précédente maladie et l'Amyotrophie Charcot-Marie. Mais il s'agit là de conceptions purement théoriques qui ne sont justifiées par aucun fait anatomique, et, dans l'état actuel de nos connaissances, il semble préférable de placer cette affection dans un cadre d'attente, dont elle ne pourra sortir que sous l'influence de travaux ultérieurs.

VU :  
*Le Doyen,*  
ROGER.

VU :  
*Le Président de thèse,*  
G. ROUSSY.

VU ET PERMIS D'IMPRIMER :  
*Le Recteur de l'Académie de Paris,*  
LAPIE.

## BIBLIOGRAPHIE

- APERT. — *Maladies familiales et congénitales*, 1907.  
— *L'Hérédité morbide*, 1909.
- CHARCOT. — *Leçons du Mardi*.
- CHARCOT et P. MARIE. — *Revue de Médecine*, 1886.
- CLAUDE. — *Précis de Pathologie interne. Maladies du Système nerveux*, tome I.
- CROUZON. — *Traité de Pathologie médicale. Neurologie*, tome II.  
— *IV<sup>e</sup> Conférence internationale de génétique*, Paris 1911.
- DEJERINE et THOMAS. — *Nouveau Traité de Médecine et de Thérapeutique. Maladies de la moelle épinière*.
- GARDNER. — *A family in which some of the signs of Freidreich ataxy appeared discretely*. Brain, 1906.
- LONDE. — *Thèse*, Paris 1895.
- PAULY et BONNE. — *Maladies familiales à système cérébello-médullaire*. Revue de Médecine, 1897.
- PROSPERO MINO. — *Minerva medica*. Février 1922.
- RAYMOND. — *Etude sur les maladies familiales*.
- ROUSSY et LÉVY. — *Revue Neurologique*. Avril 1926, n° 4.
- SOCA. — *Thèse*, Paris 1888.
- THOMAS. — *Nouveau Traité de Médecine. Cerveau et cervelet*.









